PNH - Paroxysmale nächtliche Hämaturie
Marchiafava-Micheli Syndrom

Die PNH (Marchiafava-Micheli-Anämie) ist eine erworbene chronische Erkrankung, die durch eine intravaskuläre hämolytische Anämie gekennzeichnet ist.

Pathogenese

Die PNH wird durch einen komplexen Membrandefekt erklärt. Aufgrund einer somatischen Stammzellmutation aller Blutzelllinien im Knochenmark weisen die Zellen eine erhöhte Empfindlichkeit gegenüber autologem Komplement auf. So genannte Komplement regulierende Oberflächenmoleküle fehlen oder werden vermindert exprimiert. So kommt es zu einer unregulierten Aktivierung der Komplementkaskade und zur Bildung lytischer Komplexe, wobei der dadurch induzierte Ioneneinstrom in die Zellen eine Zellmembranruptur bewirkt. Genetisch handelt es sich hierbei um einen GPI(Glycosyl-Phosphatidyl-Inositol)-Verankerungsdefekt in der Zellmembran, der neben Erythrozyten auch auf Granulo-, Mono-, und Lymphozyten auftreten kann. Über GPI sind u.a. folgende Membranrezeptoren verankert: CD55 CD59 und CD66b. In der Regel findet sich bei PNH-Patienten ein Mosaik von defekten und intakten Zellen.

Charakteristik

- gesicherte intravasale hämolytische Anämie (Retikulozyten, LDH, Eisen, Bilirubin, v.a. indirektes, im Serum erhöht; Urobilinogen und Urobilin im Urin erhöht; Hämoglobin und Haptoglobin im Blut erniedrigt)
- Hämolyse typischerweise im Lauf der Nacht
- charakteristische morgendliche Hämoglobinurie (25 Prozent aller PNH-Patienten)
- typische Eisenmangelanämie sowie Schmerzattacken und Infektneigung
- gestörte Hämatopoese: Leuko- und Thrombozytopenie; Störung der Blutgerinnung und pathologische Thromboseneigung
- sehr blande Verläufe möglich
- Komplikationen: aplastische Anämie, myelodysplastisches Syndrom oder akute Leukämie
- häufig zwischen dem 40. und 50. Lebensjahr diagnostiziert

Untersuchungsverfahren (Analyse GPI-verankerter Membranproteine)

Die Diagnostik der PNH beruhte lange Zeit auf dem generell schwierig zu standardisierenden Säurehämolysetest (Ham-Test). Bei PNH-Patienten mit bereits ausgeprägter Hämolyse kann dieser Test falsch negative Resultate liefern. Inzwischen hat sich die immunphänotypische Analyse der Blutzellen (v.a. Erythrozyten, Granulozyten) zur schnellen und sicheren Diagnose durchgesetzt. Dabei wird die Expression verschiedener GPI-verankerter Proteine auf der Leukozytenoberfläche bestimmt. Liegt eine PNH-Erkrankung vor, kann sie durch die Verminderung der Expressionsdichte der Oberflächenmarker CD59 (MIRL), CD55 (DAF), und CD66b auf Granulozyten nachgewiesen werden. Neben der Darstellung dieses Membrandefektes ist auch eine quantitative Abschätzung der PNH-Zellpopulation möglich. Diese Methode weist eine deutlich höhere Sensitivität auf als der Ham-Test.

Indikationen:

intravaskuläre hämolytische Anämie bei negativem Coombstest, aplastische Anämie (50% infolge PNH), Panzytopenie , chronischer Eisendefizit mit Hämolyse, Thrombosen unklarer Genese an unüblichen Stellen (Viszeral-Cerebralvenen) mit Hämolyse, unerklärte Abdominal-, Kreuz- oder Kopfschmerzen mit Hämolyse

Anforderung:	**PNH – Profil**	(PNH)	
Material:	EDTA- bzw. Heparinblut (Stabilität bis 24 Stunden bei Raumtemperatur) Sinnvollerweise erfolgt die Blutentnahme immer *vor* einer Erythrozytentransfusion		
Abrechnung:	GOÄ 1,15 (Privat):	178,96 €*	GOP 3550, 3696x3, 3697x2, 4003
	GOÄ 1,0 (IGeL):	155,61 €	GOP 3550, 3696x3, 3697x2, 4003
	EBM:	71,40 €	GOP 32120,32510 32527x5

*zzgl. Auslagen nach § 10 der GOÄ

Ansprechpartner: Frau Dr. hum. biol. M. Penz Telefon: 089 54308-0

synlab MVZ Labor München Zentrum ♦ Bayerstraße 53 ♦ 80335 München
Telefon: +49 89 54 308 - 0 ♦ Fax: +49 89 54 308 - 337
E-Mail: muenchen.zentrum@synlab.com ♦ Internet: www.labor-muenchen-zentrum.de